

VIDENSKAB OG PRAKSIS | KASUISTIK

Antaget: 29. september 2007
Interessekonflikter: Ingen

Litteratur

1. www.endotext.org/pediatrics/pediatrics6/pediatricsframe6.htm (juni 2007).
2. Thomas JB, Petrovsky N, Ambler GR. Addison's disease presenting in four adolescents with type 1 diabetes. *Pediatr Diabetes* 2004;5:207-11.
3. Lovas K, Husebye ES. Addison's disease. *Lancet* 2005;365:2058-61.
4. García-Hernández FJ, Ocaña-Medina C, González-León R et al. Autoimmune polyglandular syndrome and pulmonary arterial hypertension. *Eur Respir J* 2006;27:657.
5. Ergun-Longmire B, Kukreja A, Maclaren N. Chapter 6, Autoimmune Endocrine Disorders, (table 1), MDTEXT.COM, INC, South Dartmouth, MA. WWW.ENDO-TEXT.ORG (sept 2007).

Kongenit proksimal radioulnar synostose

Reservelæge Zaid Saadi Abdullah Al-Saadi &
reservelæge Bettina Haar Havekrog

Hjørring Sygehus, Ortopædisk Afdeling

Resume

Kongenit radioulnar synostose er en sjældent forekommende udviklingsabnormitet, som opstår som følge af en mislykket segmentation mellem radius og ulna. Der er ca. 350 rapporterede tilfælde i litteraturen. Tilstandens sjældenhed medfører ofte en forsinket klinisk diagnose. Den gennemsnitlige alder ved diagnosen er seks år med en variation fra seks måneder til 22 år. Fordelingen på køn er 3:2 (dreng:pige), og 60% af tilfældene er bilaterale. En fem-årig pige blev undersøgt på skadestuen efter et faldtraume i venstre albue. En røntgenundersøgelse viste ingen friske frakturer eller luksationer. Til gengæld sås der en fusion af de proksimale 3 cm mellem radius og ulna. En røntgenundersøgelse af den raske arm viste samme problemstilling. Der var ingen rotation i underarmene, der var låst i ca. 30 graders pronation. Den funktionelle bevægelsesindskrænkning ved kongenit radioulnar synostosis afhænger af graden af deformitet og af, om den er uni- eller bilateral. Børn kan initialt have reduceret størrelse af caput radii og senere få symptomatisk caput radii-subluksation, hvorfor de bør følges radiografisk, afhængigt af symptomer og handicap. Indikationerne for operation er kontroversielle og afhænger af, om der er bilateral manifestation og af graden af pronationsdeformitet.

En synostose mellem den proksimale del af radius og ulna er en sjældent forekommende udviklingsabnormitet, som opstår som følge af en mislykket segmentation mellem radius og ulna (**Figur 1**).

Embryologisk opstår overekstremitetsknoppen fra den usegmenterede kropsvæg på 25.-28.-dagen. Albuen bliver synlig på 34.-dagen og humerus, radius og ulna er synlige på 37.-dagen. Initialt er de tre kartilaginøse analoger af humerus, radius og ulna forbundet inden segmentationen, hvor radius og ulna et kort stykke tid deler et fælles perikondrium. Abnorme/uheldige begivenheder på dette tidspunkt kan føre til manglende segmentation. Varigheden og graden af den skadelige påvirkning afgør graden af den endelige synostose [1].

Der er ikke fundet nogen eksakt ætiologi, men der er dokumenteret en genetisk basis for den manglende differentiering mellem radius og ulna [1-2].

Sygehistorie

En 5-årig pige blev undersøgt i skadestuen efter et faldtraume mod venstre albue med efterfølgende smerter og hævelse. En røntgenundersøgelse viste ingen friske frakturer eller luksationer. Til gengæld sås der en fusion af de proksimale 3 cm mellem radius og ulna. En røntgenundersøgelse af den raske arm viste samme problemstilling. Ved samtale med patienten og forældrene viste det sig, at hun havde haft problemer både med pronation og supination bilateralt siden fødslen. Der var ingen rotation i underarmene, der stod låst i ca. 30 graders pronation. Der påvistes desuden lidt større rotation i håndleddet end normalt. Bevægeligheden i håndled og fingre i øvrigt var normal.

Efter skadestuebesøget var pigen hurtigt tilbage i sin habitustilstand og hendes arme fungerede godt i det daglige. Ved kontrolbesøg i ambulatoriet var der ingen smerter ved undersøgelsen, og patienten havde i skolen kunnet lege og deltage i gymnastik uden problemer.

Patienten havde haft en upåfaldende opvækst. Egen læge havde ikke tidligere fundet indikation for røntgenfotografering.

Diskussion

Wilkie & Davenport beskrev i 1914 to typer af kongenit synostose baseret på påvisning af den proksimale radioulnare sammensmeltning. Type 1 er en komplet synostose med sammensmeltning af radius og ulna i en variabel udstrækning. Type 2 er af mindre omfang og kan være partiel. Type 2 involverer regionen lige distalt for den proksimale radiusepifyse, og er associeret med caputradiiluksation [3]. Endvidere har *Cleary & Omer* i 1985 formuleret en anden klassifikation bestående af fire typer: fibrous synostosis, ossøs synostosis og to typer associeret med henholdsvis posterior og anterior dislokation af radius [4]. Endelig findes der en helt anden ikke medfødt type, kaldet posttraumatisk radioulnar synostose. Denne er helt forskellig fra den kongenit synostose, både hvad angår årsag, behandling og prognose [1].

VIDENSKAB OG PRAKSIS | KASUISTIK

Figur 1. Kongenit proksimal radioulnar syntose.



Kongenit radioulnar syntose er en sjældent forekommende udviklingsabnormitet med ca. 350 rapporterede tilfælde i litteraturen. Tilstandens sjældenhed medfører ofte en forsinket klinisk diagnose [1]. Den gennemsnitlige alder ved diagnosen er seks år med en variation fra seks måneder til 22 år [1].

Fordelingen på køn er 3:2 (dreng:piger), og 60% af tilfældene er bilaterale. Ca. en tredjedel af patienterne har associerede anomalier af de musculoskeletale, kardiovaskulære, urogenitale og/eller gastrointestinale systemer. Tilstanden kan ses som en del af et syndrom som Crouzons syndrom, Aperts syndrom og Polands syndrom [2].

Patienten i vores historie havde et sundt alderssvarende udseende, og der var ingen mistanke om, at hun skulle lide af et syndrom, og ingen fornemmelse af at hun fejlede noget i øvrigt.

Den funktionelle bevægelsesindskrænkning ved kongenit radioulnar syntosis afhænger af graden af deformitet og af om den er uni- eller bilateral. I tilfælde med udtalt fikseret underarm med pronationsdeformitet kan patienten ikke kompensere med scapula- og glenohumerale bevægelser. Underarmen står sædvanligvis i en proneret eller hyperproneret position [1].

Smerter som symptom ses stort set ikke før teenagealderen, hvor symptomatisk caput radii-subluksation kan opstå. Dette er en af årsagerne til den ofte sene diagnose, men tyder også på en ofte tilfredsstillende funktion. De subjektive gener er

mest signifikant i bilaterale tilfælde med udtalt pronation. Børn kan initialt have reduceret størrelse af caput radii og senere få symptomatisk caput radii subluksation, hvorfor de bør følges radiografisk, afhængigt af patientens symptomer og handicap [1].

Indikationerne for operation er kontroversielle og afhænger af, om der er bilateral manifestation og af graden af pronationsdeformitet. Patienter med neutral rotation, mild pronation og den sjældne supinationsposition kan kompensere med ipsilaterale skulderbevægelser. Svær pronationsdeformitet (> 60 grader) giver en betydende dårlig funktion, især ved aktiviteter, hvor supinationsbevægelser er påkrævet. Indikation for operation bestemmes mest af alt af den individuelle funktionsindskrænkning og hæmning snarere end af underarmens præcise position [1].

Operation inkluderer resektion af syntosen. Herefter kan der indsættes et swivelapparat i radius, men denne procedure har ikke vundet stort indpas grundet manglende tilfredsstillende resultater. Andre muligheder er derotationsosteotomi eller det mest brugte: at få vaskulariseret bløddelene imellem de to knogler [1-2].

Operation kan være forbundet med signifikante komplikationer som neurovaskulære komplikationer og gendannelse af ankylose i underarmen [1].

Korrespondance: Zaid Saadi Abdullah Al-Saadi, Blegdalsparken 18, DK-9000 Aalborg. E-mail: zaidalsaadi@hotmail.com

Antaget: 20. april 2007
Interessekonflikter: Ingen

Litteratur

1. Wurapa R. Radial-ulnar synostosis. www.emedicine.com/orthoped/topic278.htm (marts 2007).
2. Dogra BB, Signh M, Malik A. Congenital proximal radioulnar synostosis. *Indian J Plastic Surgery* 2003;36:36-8. www.ijps.org (marts 2007).
3. Wilkie DPD. Congenital radio-ulnar synostosis. *Br J Surg* 1914;1:366-75.
4. Cleary JE, Omer GE Jr. Congenital proximal radio ulnar synostosis. *J Bone Joint Surg* 1985;67A:539-45.8